

ISSN: 2340-3438

Edita: Sociedad Gallega de
Otorrinolaringología.



Periodicidad: continuada.

Web: [www: sgorl.org/revista](http://www.sgorl.org/revista)

Correo electrónico:

actaorlgallega@gmail.com

SGORL PCF
Sociedad Gallega de Otorrinolaringología
y Patología Cervicofacial



Acta Otorrinolaringológica Gallega

Caso clínico

Síndrome de Susac– Causa rara de surdez neurossensorial

Susac Syndrome – rare cause of sensorineural hearing loss

Diana Cunha Ribeiro, Mariana Leitão Marques, Joana Nunes, Ana Miguel, Felisberto Maricato, Carlos Ribeiro, António Paiva.
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Recibido 24/09/2013

Aceptado: 2/11/2013

Resumen

O Síndrome de Susac (SS) é um síndrome raro de etiologia desconhecida. Foi descrito pela primeira vez por John O. Susac em 1979 e caracteriza-se por uma microangiopatia que afecta as arteríolas do cérebro, retina e cóclea, constituindo a tríade clínica clássica de encefalopatia subaguda, défice visual e surdez.

Apresentamos o caso clínico de uma doente com SS e fazemos uma revisão da literatura acerca do mesmo.

Palabras clave: Síndrome de Susac, encefalopatia, surdez neurossensorial, oclusão arterial retiniana

Abstract

Susac syndrome (SS) is a rare disease of unknown ethiology. It was first described by John O. Susac in 1979. It is caused by a microangiopathy affecting the arterioles of the brain, retina and cochlea, giving the classical triad of subacute encephalopathy, visual loss and sensorineural hearing loss.

The purpose of this article is to present a case report of SS and made a review of the literature.

Keywords: Susac syndrome, encephalopathy, sensorineural hearing loss, retinal artery occlusion

Correspondencia:
Diana Cunha Ribeiro
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Email: dianacunharibeiro@gmail.com

Introducción

O Síndrome de Susac (SS) consiste na tríade clínica de encefalopatia, retinopatia, e surdez neurosensorial. Trata-se de uma endoteliopatia autoimune que afecta maioritariamente mulheres jovens, entre os 20 e os 40 anos, embora os homens também sejam afectados, numa faixa etária que se estende dos 7 aos 72 anos (3M:1H). John O. Susac descreveu este síndrome em 1979, em duas doentes jovens, tendo sido descritos até então, cerca de 200 casos na literatura^{1,2}.

A patologia também foi descrita como Síndrome SICRET (small infarctions of cochlear, retinal and encephalic tissue), Síndrome RED-M (retinopathy, encephalopathy, deafness and associated microangiopathy) e vasculopatia retinococleocerebral³.

Em geral, o SS é auto-limitado, flutuante e monofásico¹.

Se houver suspeita de SS, este deve ser confirmado pela Ressonância Magnética Crânio-Encefálica (RM-CE), fundoscopia e audiometria; a terapêutica imunossupressora e/ou antitrombótica deve ser considerada como tratamento.

A doença é frequentemente subdiagnosticada, sendo os achados muitas vezes interpretados como esclerose múltipla, surdez de etiologia autoimune, encefalomielite disseminada aguda, doença de Ménière ou até mesmo esquizofrenia.

Caso Clínico

Mulher de 31 anos, grávida de 13 semanas (gesta 2, para 1), que recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por quadro confusional de instalação subaguda. À observação apresentava também diminuição de força nos quatro membros, alterações da visão e diminuição da acuidade auditiva instalada 2 meses antes, sem zumbidos ou alterações vestibulares associadas.

Na história clínica, cerca de uma semana depois da instalação da diminuição da acuidade auditiva, a doente refere ter acordado um dia com a sensação de “visão enevoada” bilateralmente, que reverteu espontaneamente durante a noite seguinte.

Refere também, cerca de 3 semanas antes da vinda ao SU, um episódio súbito de mal-estar associado a vômitos e sensação de marcado desequilíbrio e diminuição da força muscular dos membros inferiores, que motivou avaliação obstétrica no Hospital da área de residência. Desde essa data o marido da doente notou-a mais lentificada, confusa e com períodos de desorientação, apatia e menos reactiva e participativa nos eventos domésticos.

Sem antecedentes pessoais relevantes.

Ao exame objectivo no SU apresentava-se vigil, colaborante e orientada no espaço e tempo, mas com alguma lentificação e bloqueios de discurso. À excepção da diminuição da acuidade auditiva bilateralmente, não apresentava outras alterações dos pares cranianos. Não apresentava nistagmo espontâneo ou evocado. Apresentava hemiparésia esquerda de predomínio crural, com hiperreflexia generalizada, reflexo cutâneo-plantar em extensão bilateral e marcha espástica.

Dos exames complementares de diagnóstico (ECD) efectuados salientam-se:

A audiometria tonal (Fig. 1) revelou a presença de uma hipoacúsia neurossensorial ligeira bilateral e simétrica, com impedâncias normais. Potenciais Auditivos Evocados do Tronco Cerebral (PEATC) não apresentou alterações da morfologia e latências das curvas apresentadas. A doente recusou realização de estudo videonistagmográfico.

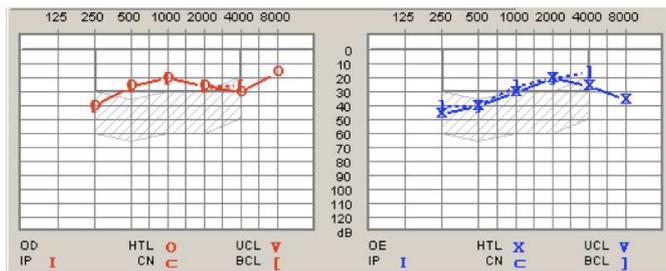


Fig. 1 – Audiograma tonal à entrada

Realizou fundoscopia (Fig. 2) e retinografia que revelaram vasos tortuosos, oclusões arteriolares e manchas algodonosas, mais acentuadas à direita.

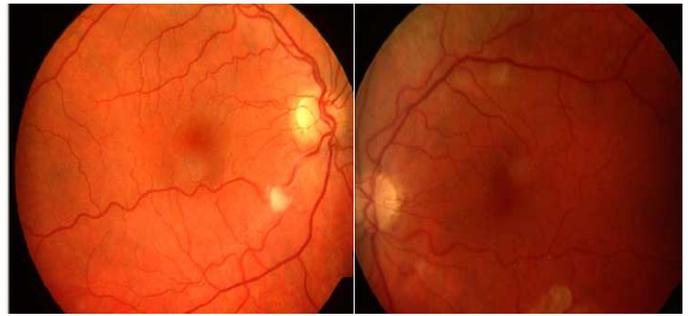


Fig. 2 - Fundoscopia - apresentando manchas algodonosas bilateralmente, assim como diversas oclusões arteriolares da retina.

Na RM-CE (Fig.3a e 3b) observaram-se “múltiplos focos de hipersinal em T2 e FLAIR, na substância branca supratentorial, periventricular e subcortical, envolvendo também o corpo caloso, sugestivas de lesões vasculares isquémicas por compromisso microcirculatório crónico.”

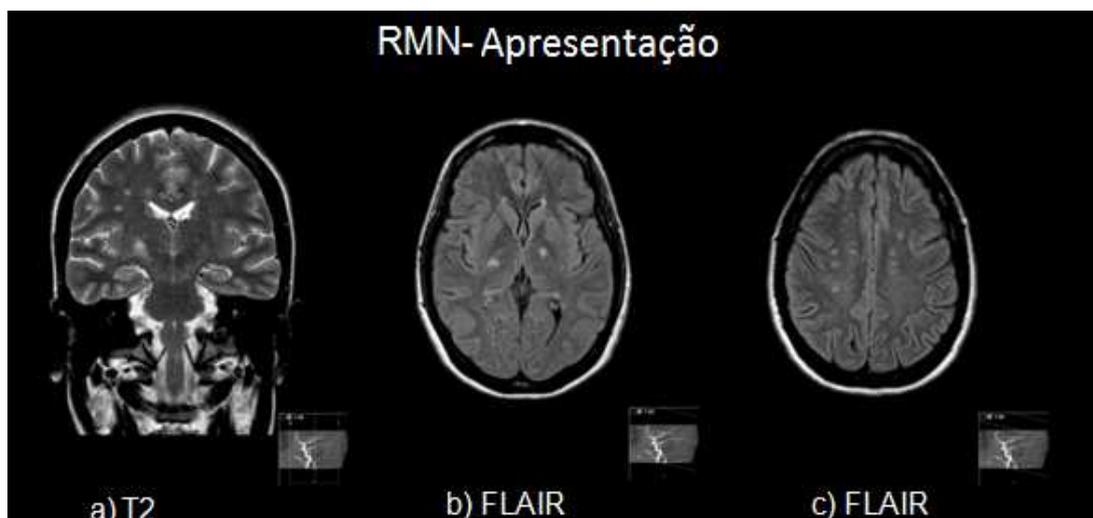


Fig. 3a - RMN-CE à apresentação (a-c)) revelando lesões recentes com *hipersinal* em T2/FLAIR nas regiões: *lenticulo-capsulares* (bilateralmente), *tálamo ventro-medial* e *cíngulo paramediano* (esquerdo), assim como lesões dispersas na *substância branca supratentorial e cerebelosa*, não recentes

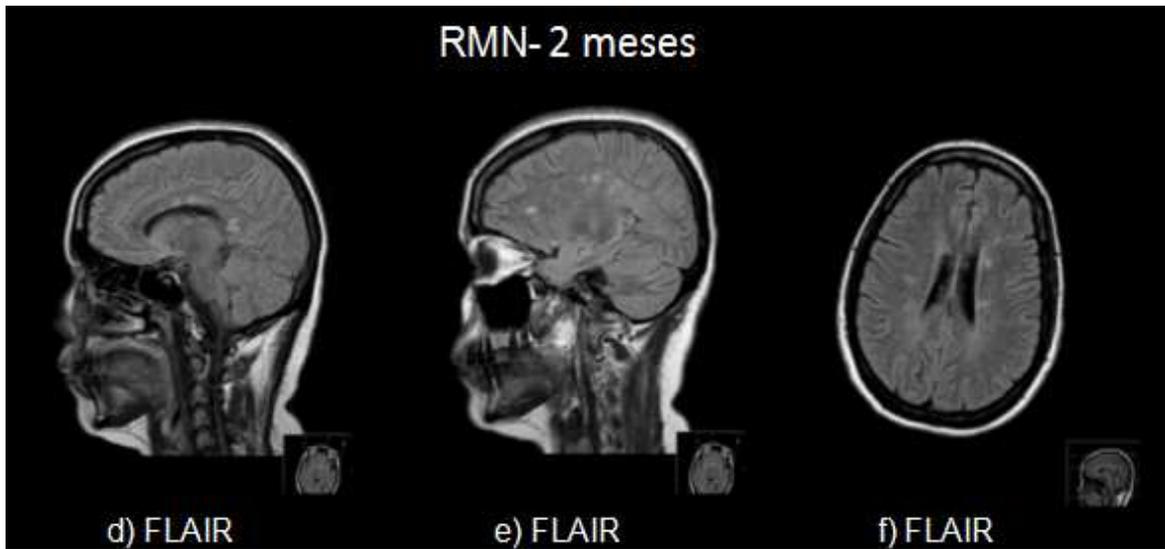


Fig 3b - RMN-CE após 2 meses (d-f) *evolução sequelar das lesões anteriormente visualizadas; novas lesões a nível subcortical frontal posterior e superior esquerdo, e periventriculares esquerdas com envolvimento do corpo caloso.*

A punção lombar revelou líquido (LCR) com pleocitose e hiperproteinorráquia. O estudo analítico alargado (incluindo hemograma, bioquímica, serologias múltiplas, estudo de autoimunidade, marcadores tumorais, estudo molecular da trombofilia, factor reumatóide) revelou como alterações relevantes, uma velocidade de sedimentação (VS) de 36 (valor normal <12 mm/1^ah) e dislipidémia. O Electroencefalograma (EEG) mostrou um “traçado globalmente lentificado, com lentificação focal bitemporal de claro predomínio direito, com esporádica difusão a todo o hemisfério”. O Eco-doppler carotídeo e vertebral não apresentou alterações.

Perante a tríade de encefalopatia subaguda, surdez neurosensorial e diminuição da acuidade visual, associada aos exames complementares de diagnóstico realizados, foi colocada a hipótese de Síndrome de Susac, tendo a doente iniciado corticoterapia e posteriormente imunoglobulina humana (IgIV) e anticoagulante, com melhoria das mani-

festações encefalopáticas e da acuidade visual, mas manutenção (com posterior agravamento) dos limiares auditivos (figura 4), encontrando-se a doente sob adaptação protésica bilateral com bons ganhos tonais e vocais.

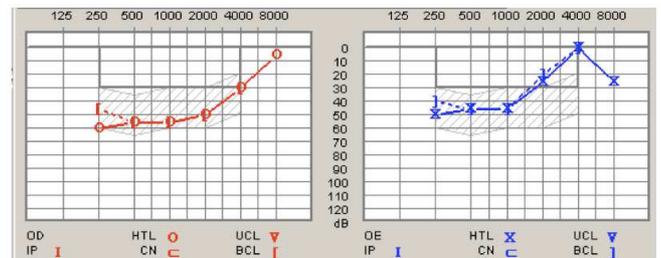


Fig. 4– Audiograma tonal, 6 meses após o diagnóstico

Recentemente abandonou o seguimento clínico e tratamento médico, tendo optado por terapêutica homeópata.

Discusión

A etiologia do SS é ainda desconhecida. O diagnóstico é clínico e baseado na tríade caracterizada por diminuição da acuidade visual, surdez neurosensorial e encefalopatia, que representa a consequência de uma microangiopatia oclusiva de vasos cerebrais, vasos da retina, e cocleares. O atraso no diagnóstico é frequente, dada a ausência da tríade completa *ad início*, acrescentando o facto de o quadro encefalopático poder mascarar os sintomas auditivos e visuais.

O caso que reportamos teve como primeira manifestação, a instalação de surdez neurosensorial.

Perante uma doente com surdez neurosensorial progressiva bilateral, particularmente em idade jovem e adulta, devem considerar-se no diagnóstico diferencial, várias entidades clínicas, nomeadamente causas genéticas, autoimunes, vasculares, infecciosas, como por exemplo neurosífilis ou doença de Lyme, tumorais, ototóxicas, entre outras, que poderão ser excluídas após a realização de uma bateria de exames complementares¹⁻⁶.

Nos casos publicados, demonstrou-se predominantemente hipoacúsia neurosensorial aguda ou subaguda, unilateral ou bilateral, assimétrica, e por vezes associada a zumbido^{7,8}.

A audiometria tonal demonstra um envolvimento das frequências baixas e médias, correspondendo a lesões ao nível da espira apical da cóclea¹⁻⁸, já observado em biópsias cocleares, sendo também frequentemente reportado envolvimento de todas as frequências, com dificuldades de discriminação vocal.

Bateman et al⁹ e Saw et al¹⁰ apresentam casos em que se documenta a deterioração progressiva de

todas as frequências meses após terapêutica intensiva, sugerindo também a possibilidade de etiologia retrococlear.

O audiograma tonal deve ser sempre realizado porque os sintomas neurológicos podem mascarar a perda auditiva aguda. A surdez varia no seu grau indo de moderado a profundo, podendo o implante coclear ser uma hipótese a considerar, no último caso⁸.

Alguns doentes sofrem uma rápida evolução para surdez enquanto outros recuperam completamente. Sintomas vestibulares tais como vertigem, ataxia, dificuldades na marcha podem ser causados por envolvimento periférico ou central, pelo que o estudo do sistema vestibular poderá ser incluído na investigação diagnóstica³. O nistagmo quando presente, encontra-se provavelmente relacionado com microenfartes dos canais semicirculares⁷.

As manifestações oftalmológicas do SS resultam de múltiplas oclusões arteriolares retinianas, que conduzem a diminuição da acuidade visual unilateral ou bilateralmente. Lesões ao nível do pólo posterior do olho, particularmente ao nível da mácula podem causar perda de visão acentuada, enquanto oclusões arteriolares periféricas podem ser assintomáticas. Estas alterações podem ser observadas mediante fundoscopia ou angiografia retiniana por fluoresceína.

A RM-CE é o exame imagiológico de eleição⁷, não se verificando correlação clínica estrita entre o grau de encefalopatia e o número de lesões encontradas¹¹. Os achados imagiológicos demonstram alterações típicas (mas não patognomónicas) do

nomeadamente focos de hipersinal nas sequências de T2 e FLAIR localizadas na substância branca e cinzenta supra e infratentorial, com distribuição predominantemente periventricular. É particularmente característico o envolvimento do corpo caloso, em que as lesões são pequenas, bem demarcadas, arredondadas, atingindo as fibras centrais, sobretudo do corpo e do esplénio do corpo caloso.

Várias terapêuticas têm sido defendidas, nomeadamente terapêutica imunossupressora, tal como corticoterapia e imunoglobulina ev, ciclofosfamida e azatioprina, assim como o uso de terapêutica anti-coagulante, considerando a etiopatogenia potencialmente trombótica.

O SS pode mimetizar várias patologias pelo que um estudo diagnóstico exaustivo deve ser realizado para excluir outras entidades. Um elevado índice de suspeição é necessário uma vez que uma elevada percentagem de doentes, cerca de 97%⁷, não apresenta a tríade clínica completa no início do quadro, podendo a mesma completar-se com atraso entre semanas até 2 anos.

O tratamento atempado é fulcral para minimizar as sequelas neurológicas. Neste caso, o SS manifestou-se numa grávida, o que o torna uma abordagem difícil do ponto de vista diagnóstico e terapêutico.

Bibliografía

1. Rennebohm R, Susac JO, Egan RA, et al. Susac's syndrome – Update. *J Neurol Sci* 2010; 299:86-91.
2. Gross M, Eliashar R. Update on Susac's syndrome. *Cur Opin Neurol* 2005; 18:311-14.
3. Gross M, Banin E, Eliashar R, et al. Susac syndrome. *Otol Neurotol* 2004; 25:470-73.
4. Szilasiova J, Klimova E. Susac syndrome: retinocochleocerebral vasculopathy. *Croat Med J* 2004; 45: 338-43.
5. Susac JO, Hardman JM, Selhorst JB. Microangiopathy of the brain and retina. *Neurol* 1979; 29:313-16.
6. Susac JO. Susac's syndrome: The triad of microangiopathy of the brain and retina with hearing loss in young women. *Neurol* 1994; 44:591-93.
7. Hung Do T, Fish C, Evoy F. Susac Syndrome: Report of Four Cases and Review of the Literature, *Am J Neuroradiol* 2004; 25:382-88.
8. Roeser MM, Driscoll CLW, Shallop JK, et al. Susac Syndrome - A Report of Cochlear Implantation and Review of Otologic Manifestations in Twenty-Three Patients. *Otol Neurotol* 2008; 30:34- 40.
9. Bateman ND, Johnson IJ, Gibbin KP. Susac's syndrome: a rare cause of fluctuating sensorineural hearing loss. *J Laryngol Otol* 1997;111:1072Y4.
10. Saw VP, Canty PA, Green CM, et al. Susac syndrome: microangiopathy of the retina, cochlea and brain. *Clin Exp Ophthalmol* 2000; 28:373-81.
11. Susac JO. Susac's syndrome. *Am J Neuroradiol* 2004; 25:351-52.

Declaración de conflicto de intereses

Sem conflito de interesses